UNIVERSITÉ de TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

Année 1961 N° 42

HÉTÉROTOPIE MACULAIRE

Etude Clinique et Génétique

THÈSE

POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

présentée et soutenue publiquement en mai 1961

par

Raymond CONTÉ

Membres du Jury . . . . MM. CALMETTES — président
LAPORTE, MONNIER, CALAZEL — Assesseurs
GAYRAL — suppléant

Imprimerie PEZOUS
32, Place Jean-Jaurès
ALBI

HETEROTOPIE MACULAIRE

Etude Clinique et Génitique

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546524_0080

UNIVERSITÉ de TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

Année 1961 N° 42

HÉTÉROTOPIE MACULAIRE

Etude Clinique et Génétique

THÈSE

POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

présentée et soutenue publiquement en mai 1961

par

Raymond CONTÉ

Membres du Jury..... MM. CALMETTES — président
LAPORTE
MONNIER — Assesseurs
CALAZEL
GAYRAL — suppléant

Imprimerie PEZOUS
32, Place Jean-Jaurès
— ALBI —

UNIVERSITÉ DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

TABLEAU DU PERSONNEL

DOYEN ..... MM. LAZORTHES
ASSESSEUR ..... DELAS
Doyens honoraires. GORSE, CALVET, LEFEBVRE, BRUSTIER.

Professeurs honoraires. MM. VALLOIS, CLERMONT, DUCUING, RIBAUT, NANTA, TAPIE

SECTION MÉDECINE - Professeurs

Clinique médicale ..... MM.	MERIEL, GADRAT
Clinique chirurgicale et gynécologique	FABRE (P.)
Clinique chirurgicale et du Cancer	GRIMOUD
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie	VIRENQUE
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques...	BAZEX
Clinique des Maladies de la Tuberculose et Pathologie interne	MOREL
Clinique des maladies des voies urinaires	LHEZ
Clinique médicale infantile et puériculture	SOREL
Clinique de neurologie et de psychiatrie	RISER
Clinique obstétricale	GUILHEM
Clinique Odonto-Stomatologique	CADENAT (E.)
Clinique ophtalmologique...	CALMETTES
Clinique O.R.L. et de chirurgie maxillo-faciale.....	CALVET
Clinique traumatologique des membres	RIEUNAU

Accouchement et obstétricie sociale ..... MM.	PONTONNIER
Anatomie	LAZORTHES
Anatomie appliquée	POULHES
Anatomie pathologique.....	FABRE (J.)
Bactériologie, hygiène et médecine sociale.....	ANDRIEU
Chimie Biologique.....	VALDIGUIE
Electro-radiologie.....	MARQUES
Embryologie	BROUSSY
Histologie.....	BIMES
Hydrologie, thérapeutique et climatologie..	DARNAUD
Médecine légale et du Travail.....	PLANQUES
Médecine Sociale.....	BONHOURE
Parasitologie	BOUISSET
Pathologie Chirurgicale. ..	DAMBRIN
Pathologie générale et médecine expérimentale.....	SENDRAIL
Physico-Chimie	AUVERGNAT
Physiologie..... ...	SOULA
Physiologie appliquée et Pharmacologie.....	BAISSET
Physique biologique et médicale....	BUGNARD
Propédeutique médicale....	GERAUD
Thérapeutique.....	DARDENNE

Professeurs à titre personnel

Anatomie générale et comparée ..... MM.	COULOUMA
Pathologie médicale	LAPORTE (J.)
Bactériologie ..... Mme	ENJALBERT

Professeurs sans chaire

Physiologie ....MM.	LAPORTE (Y.)
Biochimie médicale.....	DOUSTE-BLAZY
Physique médicale..... .	BRU

Maîtres de conférences agrégés

Anatomie pathologique.....	BOUISSOU
Histologie et embryologie...	PLANEL
Parasitologie	RUFFIÉ (J.)
Physiologie	MONTASTRUC

Agrégés

Pathologie médicale .....MM.	MONNIER, RIBAUT, DELAUDE, CALAZEL
Pathologie chirurgicale.....	ENJALBERT, FICAT, PASQUIÉ, SOUQUET
Médecine légale et du Travail	GREZES-RUEFF
Odontostomatologie	CADENAT (H)
Pédiatrie	BARDIER
Rhumatologie	RUFFIE (R)

Agrégés libres

Anatomie..... .. MM.	THOMAS
Ophtalmologie	DEODATI
O. R. L.....	CLAUX
Pathologie chirurgicale.....	DIEULAFÉ

SECTION PHARMACIE - Professeurs

Botanique et Cryptogamie.. Mme	DULUCQ-MATHOU
Chimie analytique toxicologie et hygiène industrielle.	BOURBON
Chimie pharmaceutique.....MM.	BLANC
Histoire naturelle	DELAS
Matière médicale.....	VINCENT
Pharmacie chimique et pharmacodynamie.....	CAUJOLLE
Pharmacie galénique.....	TANISLAS

Professeur à titre personnel

Pharmacie..... M. COUTURIER

Professeurs sans chaire

Sciences naturelles.....Mlle MEYNIER.
M. ROUX

Maîtres de conférences agrégés

Microbiologie .....MM. BREUILLAUD
Sciences physiques.....M. PITET

Personnel administratif

Secrétaire principal . .....M. ROCHE
Secrétaire ....Mme LAFFONT

La Faculté déclare n'être pas responsable des opinions émises par les candidats.
(Délibération du 12 mai 1891)

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

A MES PARENTS

En témoignage de mon affection
et de ma gratitude.

A MA FEMME

Avec tout mon amour.

A MA FILLE

A MON FRERE ET A MA SŒUR

A MES BEAUX-PARENTS

A TOUS LES MIENS

A TOUS MES AMIS

A NOTRE PRESIDENT DE THESE :

Monsieur le Professeur CALMETTES

Professeur de clinique Ophtalmologique

Chevalier de la Légion d'Honneur

Vous nous avez fait l'honneur de présider cette thèse.

Nous vous prions de bien vouloir trouver ici le témoignage de notre reconnaissance et de notre admiration.

A NOTRE JURY DE THESE :

Monsieur le Docteur MONNIER
Professeur agrégé de Pathologie Médicale

Monsieur le Docteur LAPORTE
Professeur à la Faculté

Monsieur le Docteur CALAZEL
Professeur agrégé de Pathologie Médicale

Monsieur le Docteur GAYRAL
Chargé de cours à la Faculté

Hommage respectueux.

A MONSIEUR LE DOCTEUR AMALRIC

Ancien chef de clinique à la Faculté

Il nous a fait bénéficier de ses observations.

Nous lui exprimons notre profonde gratitude pour l'aide précieuse qu'il nous a accordée dans l'élaboration de ce travail.

A NOS MAITRES

DE LA FACULTE DE MEDECINE

DE TOULOUSE

A NOS CHEFS DE SERVICE

DE L'HOPITAL D'ALBI

CHAPITRE PREMIER

HISTORIQUE

Les observations d'hétérotopies maculaires publiées jusqu'à ce jour sont fort rares.

— En 1896, BERZHAVIN publia un cas d'hétérotopie unilatérale gauche avec macula en dedans. Le sujet présentait un strabisme convergent vers la droite. Au fond d'œil, on notait une pigmentation rétinienne et des vestiges hyaloïdiens.

— En 1898, BERNHARD décrivit un cas avec atteinte unilatérale gauche : macula en bas et en dehors. La rétine était pigmentée et l'auteur a noté une microcornée et un colobome.

— En 1912, ADAM constata un cas identique au précédent avec exotropie. La macula était située en bas et en dehors et il persistait quelques vestiges hyaloïdiens.

— En 1913. KRUGER publia un cas d'hétérotopie bilatérale. Au niveau du fond d'œil droit, on constatait que la macula était en bas et en dehors alors qu'au fond d'œil gauche sa position était en haut et en dehors. La rétine était pigmentée et on pouvait noter une ésotropie.

— En 1919, TRIEBENSTEIN publia deux cas :

— Le premier bilatéral avec macula en haut et en dehors pour l'œil droit et en bas et en dehors pour l'œil gauche. Le malade présentait une exotropie et une pigmentation rétinienne.

— Le deuxième cas était unilatéral. La macula de l'œil gauche était en haut et en dehors. On pouvait constater une exotropie, une pigmentation rétinienne avec ésotropie.

— En 1924, BESELIN présentait un cas d'hétérotopie maculaire bilatérale. Au fond d'œil, l'auteur notait une pigmentation rétinienne avec cicatrices rétiniennes.

— En 1930, c'est au tour de BIELSCHOWSKY de publier une atteinte bilatérale avec pigmentation rétinienne au fond d'œil.

— En 1942, FRIEDMAN décrivit un cas d'atteinte unilatérale avec macula de l'œil droit en bas et en dedans. Le fond d'œil montrait un aspect non typique de la rétine ; quelques lésions disciformes.

— En 1950, COHEN et WEISBERG décrivirent à leur tour une hétérotopie bilatérale sans pigmentation rétinienne.

— En 1951, BLAXTER présenta un cas d'hétérotopie unilatérale gauche avec macula en haut : pigmentation de la rétine du fond d'œil et microcornée.

— En 1956, HORWICH et LINFESTY publièrent un cas avec atteinte unilatérale droite ; macula en bas et en dedans. Au fond d'œil, on constatait une pigmentation rétinienne avec bandes vitréennes. Le canal optique était atypique.

La même année, PAYNE et CRICK publièrent trois cas :

— Le premier cas avec atteinte de l'œil droit. Au fond d'œil, macula en haut et en dehors, aspect non typique de la rétine. Cet examen du fond d'œil permit à l'auteur d'émettre l'hypothèse de fibroplasie rétrolentale atypique.

— Le deuxième cas était une atteinte bilatérale avec exotropie. Au fond d'œil droit, la macula était en haut et en dehors.

— Le troisième cas était une atteinte de l'œil droit ; comme autre phénomène, on pouvait constater des plis rétiniens périphériques diathermiques.

La même année, FOULDS décrivit une atteinte unilatérale au fond d'œil droit la macula était en bas et en dehors et l'auteur nota une attraction par bandes fibreuses post inflammatoires.

C'est au cours de cette même année que MM. CALMETTES, DÉODATI et AMALRIC présentèrent à la Société Belge Ophtalmologique l'association d'une hétérochromie maculaire avec un blepharophimosis héréditaire.

Ces cas qui, d'après la littérature consultée, correspondaient aux treizième et quatorzième publiés, avaient été l'occasion d'envisager une origine génétique possible pour expliquer cette malformation. Depuis cette date, de nombreux auteurs ont publié de nouvelles observations, en particulier en France, HUGONNIER et ROYER, et FRANÇOIS et WOILLEZ. La revue générale établie par MICHEL dans une thèse inspirée par l'école lyonnaise pouvait faire état de trente-un cas. Nous sommes persuadés que la fréquence de cette anomalie est beaucoup plus grande que ces quelques chiffres ne sembleraient l'indiquer. En effet, l'attention de MM. AMALRIC et BESSOU ayant été attirée de façon particulière sur cette anomalie, ils se sont attachés à réunir les observations rencontrées au hasard de leur consultation.

CHAPITRE II

OBSERVATIONS

Les observations qui fondent la base de ce travail sont basées sur l'étude clinique et iconographique de huit cas d'hétérotopie maculaire. Nous envisagerons à leur propos les problèmes cliniques et génétiques qu'ils soulèvent.

OBSERVATION N° 1

M... Georges, âgé de 60 ans, vient consulter en août 1956 pour un examen du fond d'œil réclamé par son médecin traitant, à l'occasion d'un bilan vasculaire.

Ce qui frappait à première vue, c'était l'importance des malformations congénitales palpébrales : ptosis bilatérai important associé à un blépharophimosis externe. L'angle interne était réduit par la présence d'un épicanthus inverse. Aucun traitement chirurgical n'avait été entrepris pour réduire ces anomalies.

L'acuité visuelle aux deux yeux sans correction était égale à 9/10.

Le champ visuel ne présentait aucune modification des isoptères périphériques. Par contre la tache aveugle était déplacée par rapport au méridien horizontal dans le champ temporal supérieur à 8° environ du côté gauche, à 3° du côté droit.

L'examen de la motilité oculaire était rendu difficile par la présence des malformations palpébrales et par une limitation importante des différents mouvements. Le malade se plaignait d'un trouble de l'appréciation du relief ayant débuté très progressivement autour de la quarantième année et qui s'était accentué par la suite. La fixation devenait de plus en plus difficile et nécessitait au bout de peu de temps l'occlusion d'un œil. L'examen à l'écran de LEES objectivait une ésophorie marquée.

L'angle K mesuré au périmètre correspondait à gauche à 8° et à droite à 4° au-dessus de la ligne passant par le centre de la pupille.

L'examen biomicroscopique ne révélait aucune anomalie du segment antérieur.

Le fond d'œil présentait les modifications suivantes :

— ŒIL GAUCHE : La papille de forme ovalaire et régulièrement dessinée présentait une rotation de 45° environ par rapport à son axe. A sa partie inférieure on notait une dépression triangulaire en fossette. Cette rotation papillaire s'accompagnait d'une modification de position de tout l'arbre vasculaire rétinien. Les vaisseaux temporaux infléchis de 45° vers le bas s'opposaient aux vaisseaux nasaux dont la direction vers le haut correspondait au même angle.

La macula conservant ces rapports avec la papille et l'arbre vasculaire se situait dans la concavité des vaisseaux temporaux dans le champ rétinien temporal inférieur.

Mises à part ces anomalies de position, on ne notait aucune modification choriorétinienne de la région péripapillaire ou de la choriorétine périphérique.

— ŒIL DROIT : présentait un aspect comparable mais moins prononcé. La rotation papillaire et vasculaire correspondait à un angle de 10° environ vers le bas. La macula se projetait sur une horizontale passant par le bord inférieur de la papille. De ce côté on ne notait aucune lésion papillaire ou choriorétinienne.

L'étude comparée des deux fonds d'œil révélait donc une inflexion en dehors et en bas des papilles et arbres vasculaires avec hétéropie maculaire dans les deux champs temporaux.

L'enquête générale permettait d'affirmer la présence d'une vascularite hypertensive bénigne, sans signes de défaillance cardiaque, rénale ou cérébrale.

Les examens de laboratoire ne décelaient aucun chiffre pathologique. L'examen radiographique révélait une forme mineure d'asymétrie faciale gauche avec abaissement du plancher de l'orbite gauche. Le cliché de profil révélait une platibasie marquée avec impressions vasculaires diploïques anormales.

La radiographie des trous optiques décelait seulement un agrandissement comparable des deux orifices, sans que l'on puisse noter une modification quelconque dans leur situation respective.

Etant donné le peu d'amplitude des mouvements oculaires, une amélioration importante de la vision binoculaire fut obtenue par la prescription d'une correction prismatique. Celle-ci de quatre dioptries à base externe, bilatérale, restituait une vision binoculaire en vision primaire, la seule utilisée pratiquement par le malade.

L'enquête génétique permettait de retrouver à travers cinq générations la malformation palpébrale typique. Mais nous ne pouvons, bien entendu, préjuger de la position maculaire des différents sujets atteints. Nous avons pu seulement examiner le fond d'œil d'un autre membre de cette famille : Claude M.... Celui-ci, âgé de 30 ans, présentait :

— du côté gauche : une acuité visuelle basse par suite d'une lésion maculaire post-traumatique ; la situation papillo-vasculaire était tout à fait normale. La région maculaire correspondait à l'horizontale :

— du côté droit : au contraire, on notait une acuité visuelle normale V 1 - 4 dioptries.

L'aspect rétinien droit évoquait fortement ce que nous avions noté chez notre premier malade : tendance à la rotation de la papille et inflexion vasculaire vers le champ temporal inférieur. La macula se projetait sur l'horizontale passant par le bord inférieur de la papille.

Il n'existait aucune gêne en raison de l'absence de vision binoculaire. Ce malade avait été opéré à deux reprises pour son ptosis congénital et son blépharophimosis.

Il ne nous a pas été possible pour le moment de compléter l'observation de ce cas par des examens radiographiques.

Depuis cette date, nous avons continué à surveiller régulièrement Georges M... et récemment une nouvelle correction prismatique est devenue nécesssaire pour rétablir son équilibre oculomoteur en vision primaire : un prisme de 8 dioptries à base externe lui apporte à nouveau une bonne acuité visuelle binoculaire en vision centrale. La tendance cyclophorique qu'avait objectivée l'examen au Lees-Screen s'étant depuis l'examen de 1956 encore majorée.

Nous signalons à nouveau cette observation, car elle semble montrer l'existence chez ce malade, âgé, d'une tendance à la rotation du globe et à l'aggravation de l'anomalie. Cette constatation a d'ailleurs été remarquée par plusieurs auteurs au cours de la vie (en particulier HORNWITCH).

Nous insistons surtout à son propos sur la nécessité de procéder à une enquête pour la recherche des éléments d'une atteinte mésenchymateuse associée.

OBSERVATION N° II.

Louis C..., âgé de 14 ans, nous est amené pour des difficultés de la fixation au mois de février 1959. Il s'agit d'un garçon de très grande taille avec tendance à l'arachnodactylie et à la scoliose dorsale.

L'examen du massif facial ne révélait aucune anomalie clinique ; il existait toutefois du côté gauche une déviation du lobe de l'oreille. (Photo 1).

L'acuité visuelle des deux yeux était égale à 0,8, mais il existait à l'occlusion alternée un strabisme convergent. L'examen du fond d'œil montrait aux deux yeux des anomalies papillo-maculaires.

Au niveau de l'œil gauche sous la papille de forme ovalaire on notait un croissant peu pigmenté ; les vaisseaux rétiniens subissaient une rotation très marquée vers le côté temporal inférieur formant un angle de plus de 45° avec l'horizontale. L'aspect du fond d'œil du côté droit était absolument comparable, la déviation maculaire étant cependant moins marquée. La périphérie rétinienne révélait dans le secteur temporal une zone d'atrophie blanche bien limitée avec très légères impressions pigmentaires. Aucun pli rétinien d'attraction n'était cependant visible (Photo 2).

L'examen au biomicroscope permettait de mettre en évidence, au niveau du cristallin de l'œil droit, une rotation des sutures en Y, formant un angle de 30° avec la verticale. Nous avons recherché ce signe sur les conseils du Dr MICHIELS, la rotation du globe déterminant l'hétérotopie maculaire, devait également entraîner une rotation du cristallin ; dans ce cas effectivement il en était ainsi.

L'examen au Lees-Screen révélait comme pour le précédent une cyclophorie marquée. L'étude de la tache de Mariotte montrait également un déplacement important vers le champ temporal inférieur. (Photos 3 et 4).

L'examen radiographique révélait sur le profil un certain degré de platibasie. De plus, au niveau des canaux optiques, il existait une anomalie avec agrandissement et impression de canaux optiques doubles (Photo 5).

Nous avons procédé pour cet enfant à une enquête génétique et en particulier examiné le fond d'œil de ses six frères et sœurs ; chez un seul seulement nous avons noté à l'œil gauche une fossette colobomateuse s'accompagnant d'un croissant sus-papillaire. L'œil droit présentait une fossette colobomateuse simple. La mère présentait une myopie forte unilatérale avec un aspect choriorétinien dégénératif de la région maculaire dont il est difficile de préciser la nature.

Photo n° 1

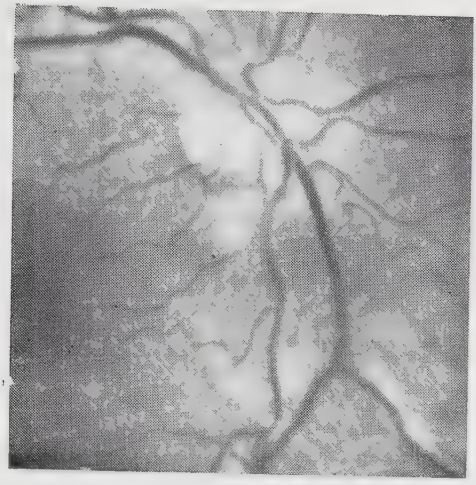

Photo n° 2

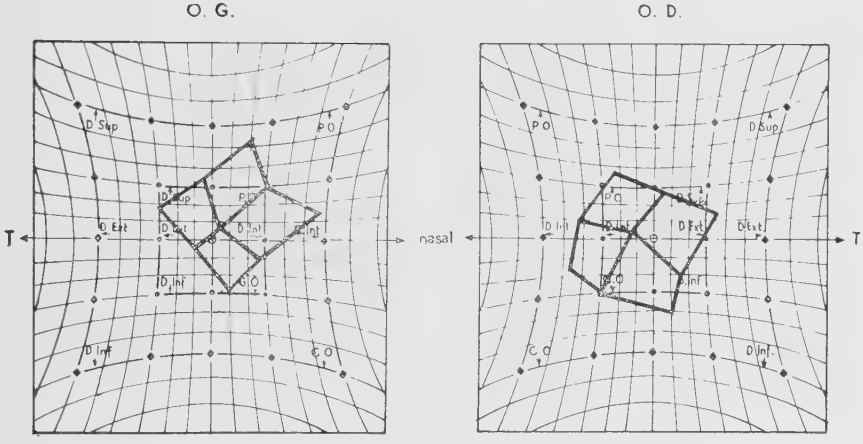

Photo n° 3 Photo n° 3

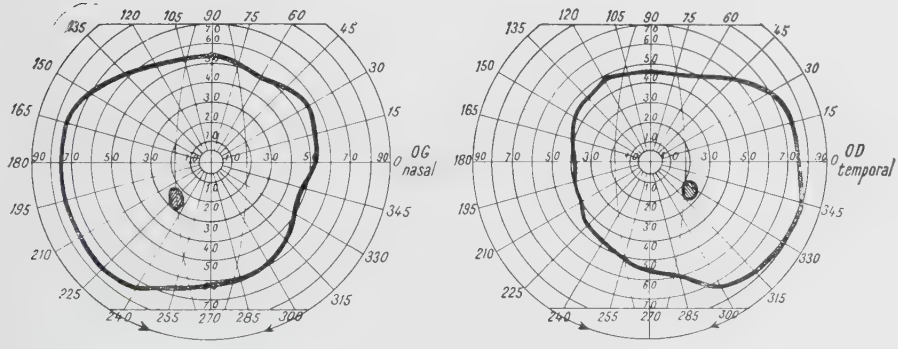

Photo n° 4 Photo n° 4

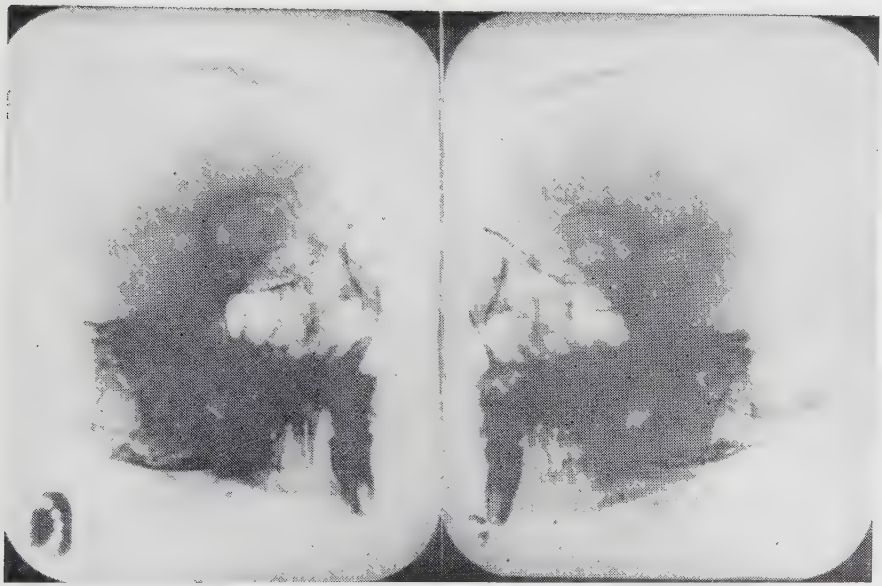

Photo n° 5

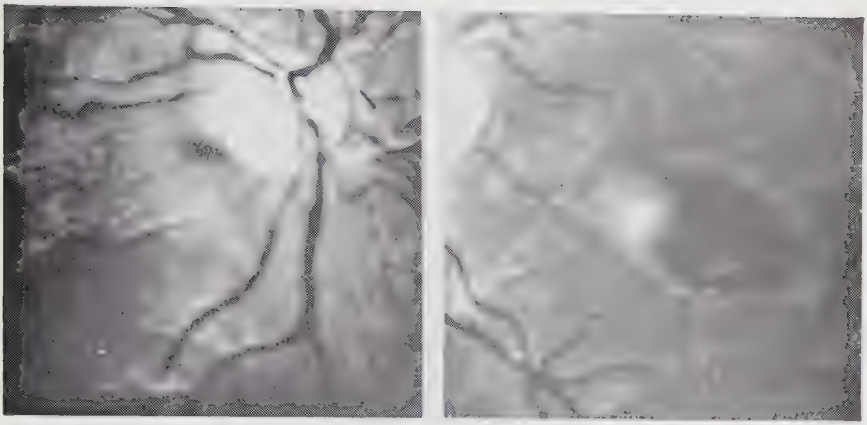

Photo nº 6

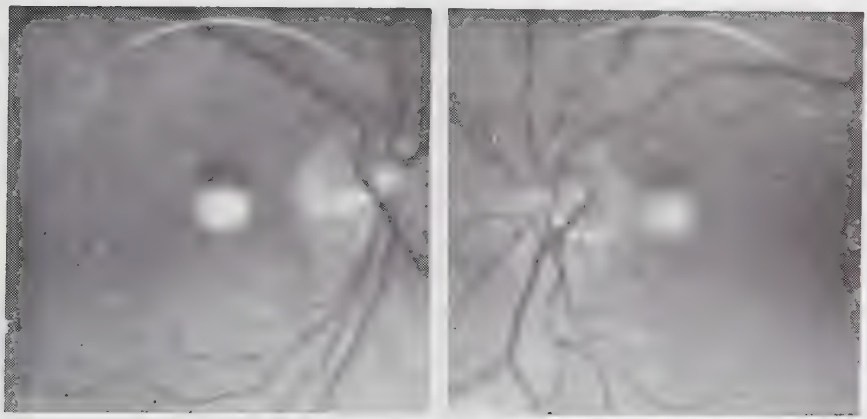

Photo nº 7

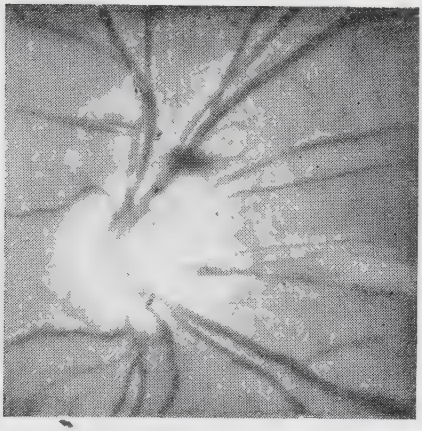

Photo n° 8

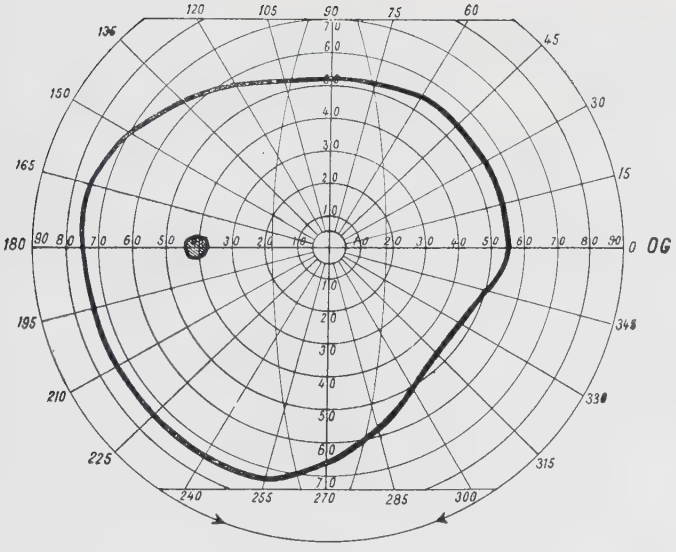
120
105
90
75
60
45
30
15
0 OG
135
150
165
180
195
210
225
240
255
270
285
300
315
330
345

Photo n° 9

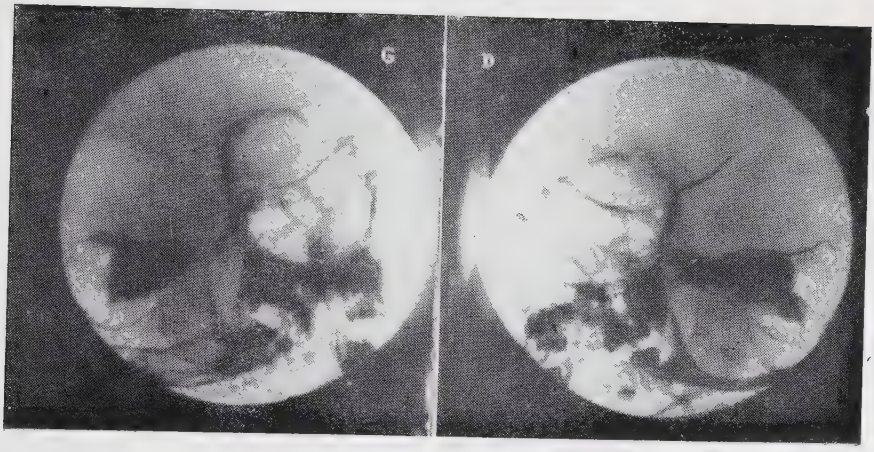

Photo n° 10

Photo n° 11

Cette observation nous semble particulièrement intéressante car elle permet d'observer dans une même famille des associations malformatives papillaires de type différent : fossette colobomateuse, croissant sous-papillaire associé à une hétérotopie maculaire. De plus, on note également une anomalie du canal optique.

Enfin, elle apporte au point de vue clinique une confirmation à l'hypothèse de MICHIELS de rotation du globe objectivée par la rotation du cristallin.

OBSERVATION N° III.

Pierrette L..., âgée de 7 ans, nous est amenée par ses parents pour une difficulté de la fixation. Cette enfant présente un astigmatisme bilatéral : O. D. V. : 0,8 avec (105° + 1,50) ; O. G. V. : 0,9 avec (75° + 1). Par l'occlusion alternée apparaît un strabisme convergent. L'examen du segment antérieur révèle une hétérochromie irienne de l'œil gauche en secteur affectant une zone comprise entre VI et VII heures avec iris bleu en forme de triangle. Au niveau du cristallin on note une opacification des sutures du noyau fétal, ce qui rend encore plus perceptible la présence d'anomalie de position, les deux Y étant dirigés fortement vers l'angle nasal.

Enfin, l'examen du fond d'œil nous montre une anomalie de position des deux régions maculaires fortement décentrées par rapport à la position normale. Il ne nous a pas été possible, étant donné son âge, de pratiquer une recherche exacte de l'emplacement de la tache de Mariotte. Mais l'hétérotopie maculaire ne fait aucun doute, ophtalmoscopiquement. (Photo 6).

OBSERVATION N° IV.

Agée de 65 ans, Mme B... vient nous voir pour une modification de la réfraction et l'hétérotopie maculaire fut une découverte ophtalmoscopique. Cette malade présentait en effet une acuité visuelle normale et ne semblait pas particulièrement gênée pour la fixation en vision binoculaire.

Ce qui frappait surtout à l'examen du fond d'œil c'était une anomalie papillaire bilatérale à peu près complète des deux côtés : Papille ovalaire, de petite taille à direction oblique avec émergence anormale des vaisseaux. La macula, légèrement déviée vers le bas

dans le champ temporal inférieur des deux côtés, située à 15° environ au-dessous de sa situation normale. Cette malade que nous suivons régulièrement pour sa réfraction ne présente aucun déficit visuel marqué et il ne nous a pas été possible de pratiquer un examen radiographique plus complet. (Photo 7).

OBSERVATIONS N^{os} V et VI.

Jean C..., âgé de 7 ans, présente un strabisme convergent. L'examen ophtalmoscopique révélait une malformation papillaire à type de croissant sous-papillaire avec anomalie de la position de la macula dans le secteur temporal inférieur.

L'enquête génétique dans la famille montrait chez le cousin germain, Patrice C..., une malformation papillaire avec très important colobome sous-papillaire et ébauche de colobome de la pupille.

OBSERVATION N° VII

Christiane C..., âgée de 8 ans, nous est amenée pour un strabisme convergent datant de l'enfance. L'examen oculaire révélait une acuité visuelle à 0,9 à l'œil droit et à 0,7 à l'œil gauche. Chez cet enfant, également, l'examen du fond d'œil gauche révélait une anomalie papillomaculaire ; papille de forme ovalaire avec anomalie de position des vaisseaux particulièrement denses à direction parallèle sur le côté temporal ; la macula se situait à 4 diamètres papillaires, pratiquement sur l'horizontale. Enfin dans le secteur temporal correspondant à cette région maculaire, on notait une très large zone atrophique blanche, sans plis rétiniens. O.D. entièrement normal. (Photo 8). (Photo 9).

L'examen radiographique montrait une anomalie du canal optique agrandi comme dimensions.(Photo 10).

Les antécédents personnels de cette enfant ne révélaient aucune prématurité, aucun séjour en couveuse ; il n'y avait pas de signe en faveur d'une toxoplasmose congénitale.

L'enquête génétique ne révélait aucune anomalie familiale.

OBSERVATION N° VIII.

Jean-Max P..., âgé de 5 ans, nous est amené pour une amblyopie de l'œil droit constatée par le contrôle scolaire. Il s'agit d'un enfant dont le développement s'est effectué normalement, qui est né à 7 mois, pesait 1,700 kg, mais n'a pas été placé sous oxygène.

L'acuité visuelle de cet œil est égale à 0,1.

L'examen du fond d'œil révèle à la fois une anomalie pupillaire avec papille oblique, légèrement surélevée comme par la persistance d'un tissu embryonnaire donnant l'aspect d'un pseudo-œdème sur le côté temporal vers la région maculaire. La direction des vaisseaux parallèles se poursuit au milieu d'un voile légèrement translucide formant des plis minces ; ce trouble falciforme rétinien se continue vers le côté temporal où la macula peut être repérée à 5 diamètres papillaires environ. (Photo II)

Il ne nous a pas été possible, étant donné l'âge de l'enfant, de photographier l'extrême périphérie où l'on note un aspect pseudo-kystique avec rétine soulevée par endroits alternant avec des zones blanchâtres sans pigments.

Nous nous proposons ultérieurement de compléter cette observation.

CHAPITRE III

CLINIQUE

Notre désir, en réunissant ces huit observations d'hétérotopie maculaire, a été tout d'abord d'en souligner par leur nombre, leur importance. Depuis quelques années, plusieurs revues générales ou rapports ont envisagé des malformations papillaires et les modifications circulatoires rétiniennes. Peut-être n'a-t-on pas signalé également la fréquence des anomalies de position maculaire. Et tout d'abord, il serait sans doute souhaitable d'uniformiser les termes. Ectopie ou hétérotopie ? Les auteurs anglais préfèrent le premier, les Allemands et les Américains le second. Pour notre part, nous croyons que le dernier terme est plus correct. Il semble difficile actuellement de synthétiser les études de cette question car les observations sont encore peu nombreuses et extrêmement variables dans leurs manifestations.

Au cours de la discussion de la communication de François et Woillez, J.-P. Bailliart établit une classification étiologique des hétérotopies maculaires et sépare nettement les modifications primitives, congénitales et les atteintes secondaires à un processus rétinien (choriorétinite, décollement). En fait, il semble que ces hétérotopies acquises soient beaucoup plus rares que les primitives et d'une allure clinique tout à fait différente. Le vrai problème concerne surtout les hétérotopies constatées dès les premières années. La possibilité que nous avons d'analyser un nombre de cas relati-

vement important nous permet d'envisager des syndromes cliniques différents et d'en discuter la pathogénie.

Un des caractères les plus remarquables de l'affection est la persistance d'une bonne acuité visuelle centrale. Malgré le déplacement maculaire parfois très important. il ne se développe pas d'amblyopie ; six de nos malades conservent une acuité visuelle centrale supérieure à 0,7. L'élongation du faisceau maculaire semble également peu préjudiciable à la qualité de la vision centrale.

La vision binoculaire s'installe donc sous le couvert d'une apparente déviation, ce pseudo-strabisme répondant aux positions oculaires où les correspondances maculaires s'établissent normalement.

Toutefois, cette fusion ne correspond qu'à une zone limitée de fixation binoculaire, car dans les différentes positions du regard un strabisme vrai apparaît s'objectivant par une diplopie irréductible.

Ce qui paraît plus surprenant encore, au cours de l'existence, c'est la conservation de cette vision binoculaire malgré les obstacles anatomiques qui s'y opposent ; l'accentuation de l'hétérotopie n'aboutit pas à la suppression et à l'amblyopie. Les exemples des diplopies gênantes et persistantes tendent à le prouver. Plus que l'étude de cette diplopie, aux résultats les plus variables, la recherche de la tache de Mariotte apporte l'élément majeur pour le diagnostic. Elle donne souvent la certitude de l'anomalie de position maculaire. Parfois également elle permet de préciser les cas limites.

Le fond d'œil présente des modifications qui, étant variables d'un cas à l'autre, demandent à être analysées. Tout ne se résume pas dans l'hétérotopie maculaire ; l'image ophtalmoscopique est toujours complexe. Nous envisagerons successivement les anomalies rétiniennes et vasculaires ; nous verrons ensuite les modifications papillaires associées.

Au niveau de la macula, il n'a pas été signalé de modification majeure. Au contraire, la persistance du reflet fovéal. la convergence des vaisseaux, constituent des repères utiles pour retrouver sa situation exacte. Celle-ci peut être variable, mais nous croyons qu'il faut distinguer deux éventualités. Parfois la macula conserve par rapport à la papille sa distance habituelle et subit une rotation dans le secteur temporal inférieur sur un arc de cercle centré par la papille. La position est anormale, mais le faisceau papillo-maculaire ne subit aucune élongation. Dans ces cas, c'est toujours dans le secteur inféro-temporal que se situe l'hétérotopie (photos 2, 6, 7).

Dans d'autres cas, au contraire, l'anomalie de position est beaucoup plus variable, soit rarement très près de la papille, soit le plusl souvent à une distance importante, 3. 4 et même 5 diamètres papillaires (photo 11). Ce n'est pas alors uniquement dans le secteur temporal inférieur que se place la macula, mais aussi dans le secteur temporal supérieur et même comme dans un de nos cas sur la ligne médiane (photo 8). Il est difficile, par ce seul examen ophtalmoscopique, d'apprécier l'état réel de cette région ; toutefois, comme nous l'avons vu, la persistance d'une bonne acuité visuelle centrale, l'absence de tout phénomène métamorphosique permet de penser que le développement des éléments s'est effectué normalement.

L'examen de la périphérie rétinienne permet de faire des constatations différentes d'un cas à l'autre. Chez certains malades, il n'est possible de déceler aucune anomalie rétinienne : la région avoisinant l'*ora serrata* ne montrant dans son ensemble aucune modification. Au contraire, chez d'autres sujets, il existe à la périphérie rétinienne, surtout dans la zone correspondant à la position maculaire hétérotopique. de grosses modifications. La rétine atrophique et plissée permet de constater de vastes zones blanchâtres à bords nets alternant avec des plages pigmentées. Par endroits, des coudes vasculaires semblent objectiver des soulèvements partiels comme dans les kystes de l'*ora serrata*. Toutes ces lésions semblent fixées ; et ces aspects de décollement limité n'évo-

luent pas dans le temps d'un examen à l'autre. L'aspect ophtalmoscopique global évoque bien dans ce cas un processus ancien d'attraction maculaire par une atteinte choriorétinienne limitée et périphérique.

L'étude de l'arbre vasculaire rétinien permet d'analyser deux tableaux ophtalmoscopiques :

Dans un premier cas, la symétrie entre les différents axes vasculaires est respectée. Une rotation semble s'être produite de tout l'ensemble. A partir d'une émergence souvent située sur la papille (secteur nasal supérieur) avec *situs inversus*, parfois les vaisseaux adoptent un englobement tout à fait normal de la macula hétérotopique inférotemporale. Tout semble conditionné par cette anomalie positionnelle, la rotation ne s'accompagnant ni d'aucune attraction particulière ni d'une vascularisation supplémentaire.

Dans d'autres cas, au contraire, les manifestations vasculaires sont plus marquées. Tout un ensemble de vaisseaux semble attiré vers la région maculaire. De plus, la direction générale devient horizontale comme s'il existait une attraction vers la macula et la périphérie rétinienne. C'est dans cette forme surout que des plis rétiniens. plus ou moins falciformes, accompagnent l'anomalie vasculaire.

Signalons enfin dans quelques cas la persistance, au niveau de la papille. de reliquats vasculaires hyaloïdiens.

La papille, dans presque tous les cas, présentera des modifications : papille ovale de taille réduite à direction oblique à grand axe transversal formant un angle de 45° avec la verticale ; on voit à son niveau débuter parfois des plis rétiniens transversaux s'irradiant vers la région maculaire et formant alors une zone papillo-rétinienne légèrement surélevée.

Cet aspect ne constitue pas la seule éventualité : soit accentuation de l'excavation physiologique. soit véritable fossette

colobomateuse. Celle-ci siège surtout dans le secteur nasal supérieur et c'est à son niveau que l'on pourra observer l'émergence plus ou moins atypique des vaisseaux centraux.

On peut noter aussi des aspects plus nettement pathologiques. Parfois la papille donne l'impression d'avoir éclaté sur son côté temporal ; seul le bord nasal conserve sa forme arrondie classique. Le bord temporal est réduit à une zone frangée se poursuivant dans les plis rétiniens falciformes.

Enfin, dernier type d'anomalie mineure, peut-être le plus fréquent, c'est la présence dans la partie temporale ou inférieure d'une papille pratiquement normale, d'un croissant grisâtre. Celui-ci peut être la seule anomalie péripapillaire constatée.

CHAPITRE IV

Formes Cliniques

Au terme de cette analyse des manifestations rétiniennes constatées au cours de l'hétérotopie maculaire, nous croyons qu'il est utile d'insister sur deux tableaux ophtalmoscopiques. Il nous semble possible de séparer nettement deux types cliniques :

— le premier, le plus fréquent, correspond à nos cinq premières observations. On retrouve dans tous ces cas les mêmes éléments : *malformation papillaire* relativement discrète avec et surtout obliquité, forme ovalaire ou micropapille ; le bord temporal est toujours nettement dessiné et dans les cas mineurs, tout se résume à un croissant péripapillaire inférieur temporal. *Rotation* vasculaire centrée par la papille avec direction générale vers le secteur temporal inférieur autour de la macula. *Macula* dans le secteur temporal inférieur en position hétérotopique des *deux côtés* à une distance normale de la papille. *La périphérie rétinienne* ne montre pas de lésion importante.

L'examen campimétrique permet d'établir par la recherche de la tache de Mariotte la situation de l'hétérotopie maculaire; elle permet surtout d'affirmer sa bilatéralité et sa symétrie par rapport à la papille.

Dans ces cas. nous avons noté une cyclophorie marquée.

— Le deuxième groupe réunit les hétérotopies maculaires congénitales d'une tout autre allure ; nous y trouvons, en effet, *des modifications papillaires* plus importantes avec tendance à la disparition du bord temporal masqué par des plis rétiniens plus ou moins falciformes.

Des modifications vasculaires s'adaptant à la situation variable de l'hétérotopie et permettant la formation d'un faisceau vasculaire à trajet horizontal vers l'anomalie de position. L'hétérotopie maculaire unilatérale se situera en des points extrêmement variables, mais la caractéristique majeure de ces cas, c'est la distance anormale qui sépare la papille de la macula.

Enfin, au-delà de la zone hétérotopique, les lésions périphériques rétiniennes de type cicatriciel ou malformatif seront surtout importantes dans l'axe passant par la papille et la macula.

L'examen oculaire jusqu'à présent s'est cantonné à l'étude de ces seules manifestations rétiniennes. Nous croyons également qu'il y a lieu d'insister sur la nécessité de procéder à un examen biomicroscopique soigneux du segment antérieur. Nous avons, dans une observation, signalé une hétérochromie irinienne limitée ; nous connaissons également un autre cas où, dans la même famille, coexistent hétéropie maculaire et colobome de l'uvée, transmis sur le mode dominant chez plusieurs membres de la famille. Il faudra surtout chez ces malades mieux préciser les anomalies éventuelles du cristallin. Si l'on admet, en effet, que la rotation du globe entraîne une modification de position de tous ces éléments, il faut envisager également la rotation du noyau fœtal ; nous avons vu que dans quelques cas l'Y antérieur était parfaitement net et montrait une modification de sa situation. Tous ces éléments, que peut seul déceler un examen biomicroscopique, auront leur utilité dans la discussion pathogénique. C'est également dans cet esprit que l'examen général revêt une importance majeure; il doit porter sur l'étude soigneuse de l'ensemble crânio-facial ; un examen radiographique des trous optiques nous

paraît même indispensable. Dans les cas où nous avons pu le réaliser, nous avons toujours noté des anomalies réelles. Enfin, c'est également l'enquête familiale avec un examen ophtalmologique complet des différents membres qui pourrait parfois nous apporter le plus de renseignements utiles ; c'est de toute façon un élément de l'enquête à ne pas négliger.

CHAPITRE V

PATHOGÉNIE

Le regain d'intérêt qui s'est manifesté depuis quelques années pour l'étude des hétérotopies maculaires a coïncidé avec une fréquence accrue des manifestations choriorétiniennes constatées chez le nouveau-né, en particulier la fibroplasie rétro-lentale, par son importance clinique, a été considérée par bien des auteurs comme étant la cause principale de cette anomalie. Il était facilement admis qu'une cicatrice choriorétinienne périphérique pouvait provoquer une attraction maculaire et un déplacement de l'*ora serrata,* la prématurité fréquente de ces enfants, leur séjour en couveuse sous oxygène étant des éléments révélés souvent par l'interrogatoire.

Cette hypothèse semble retenir la faveur de MICHEL. Toutefois, nous pensons que cette étiologie ne peut être envisagée que pour des cas précis. Dans nos huit cas, il n'y avait aucune notion de séjour en couveuse ou d'oxygénothérapie intensive. Nous préférerions que la discussion puisse faire état des éléments que l'examen ophtalmoscopique, biomicroscopique et génétique peuvent apporter.

Un premier groupe, qui correspond au tableau rétinopathique que nous avons décrit : rotation de tout l'ensemble vasculaire autour de la macula avec distance papillo-maculaire normale, semble nettement en faveur de la théorie d'Ida MANN d'une rotation anormale de la macula se poursuivant après la naissance. L'origine génétique de ces cas ne fait pour nous

aucun doute. D'ailleurs, le cas 31 rapporté par ROYER et MICHEL correspond parfaitement à cette description clinique.

Il est possible aussi qu'un deuxième groupe d'hétérotopies maculaires corresponde à une attraction exercée par des adhérences entre le corps vitré et la couche interne de la rétine ; ces adhérences étant dues soit à des proliférations rétiniennes fœtales, soit à la persistance de vaisseaux hyaloïdiens n'ayant pas subi d'involution normale (Ida MANN). Dans ces cas, le tableau ophtalmoscopique tout à fait différent correspondrait à ce que nous avons décrit dans le deuxième groupe et le cas 30 qui fit l'objet de la communication d'HUGONNIER et de ROYER semble correspondre à nos deux observations 6 et 7. Dans ces cas, il est possible qu'un processus infectieux ou malformatif puisse être responsable de cette attraction périphérique de la macula.

CHAPITRE VI

Conclusion

L'auteur rapporte les observations de huit cas d'hétérotopie maculaire. A cette occasion, il individualise deux tableaux ophtalmoscopiques différents permettant une meilleure recherche étiologique. Il insiste sur la nécessité d'un examen oculaire et général complet et d'une enquête familiale pour l'étude de ces malformations.

Le Président :

CALMETTES.

Vu : *Le Doyen,*

LAZORTHES.

Vu et Permis d'imprimer.

Toulouse, le 16 mai 1961.

Le Recteur,

Président du Conseil de l'Université

DOTTIN

BIBLIOGRAPHIE

AMALRIC et BESSOU. — Hétérotopie maculaire. *Société ophtalmologique de l'Ouest,* octobre 1960.

BERNHARD (P.). — Ein Fall von Abnormer Lage des Macula Lutea and partiellem Colobom den Chorioidea. *Arch. f. Augenh.*, 37, 51-57, 1898.

BESELIN (O.). — Scheinbares Hoehenschielen von Narbiger Verziehung der Fovea nach Ober. *Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, 73, 691-695, 1924.

BIELSCHOWSKY (A.). — Ein Ungewohnlischer Fall von vertikaler Hétérotopie der Makula. *Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, 84, 755-759, 1930.

BROENDSTRUP (P.). — Ablatio falciformis congenita. *Acta Opht.* 1944, 22, 103.

CALMETTES, DÉODATI et AMALRIC. — Hétérotopie maculaire associée à un blépharaphimosis, au cours de deux générations. *Soc. Belge d'Ophtalm.*, 1956, 516-524.

COHEN (I.-J.) et WEISBERG (H.). — Vertical hétérotopia of the macula. *Arch. Ophth.*, 28, 444-448, 1942.

DEJEAN (Ch.), HERVOUET (Fr.), et LEPLAT (G.). — L'embryologie de l'œil et sa tératologie.

DUKE-ELDER (W.-S.). — Texbook of Ophthalmology Saint-Louis, *Mosby,* 1944, vol. 2.

EVANS (P.). — Congenital fold of the retina. *Trans. O. S. U. K.*, 1936, 56, 344.

FOULDS (W.-S.). — Post-inflammatory ectopia of the macula resulting in apparent hypertrophia. *Brit. J. Ophth.*, 1956, 40, 571-573.

FRANÇOIS et WOILLEZ. — *Société Ophtalmologique de Paris,* octobre 1960.

FRIEDMANN (B.). — Unusual discìform retinal lesion with heteropic macula. *Arch. Ophth.*, 28, 4b4-448, 1942.

HORWICH (H.) et LINFESTY (J.-W.). — Pseudostrabismus caused by heterotopia of the macula. *Arch. Ophth.* 1956, 56, 194-206.

HUGONNIER et ROYER. — Ectopie maculaire. *Société Ophtalmologique de Lyon*, juin 1958.

MANN (I.). — Congenital retinal fold. *Brit. J. of Ophth.*, 1935 19, 641.

— A rare case of congenital abnormality of the retina. *Trans. O. S. U. K.*, 1928, 48, 383.

PAYNE (I.-W.) et SCHOL (R.-O.) — Pseudostrabismus with *Brit. J. of Ophth.*, XL, 8, 492, 1956.

RADOS (W.-T.) et SCHOL (R.-O.). — Pseudostrabismus with heterotopia of the macula. *Am. J. O.*, 1958, 45, 5, 683-692.

STEIN (R.). — Heterotopie der Makula Infolge Norbiger Verziehung der Netzhaut nach Ignipunktum einer Netzhautlosung. *Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, 86, 188-195, 1931.

TREVOR-ROPER (P.-D.). — Ectopia maculae from retinal bands. *Tr. Ophth. Soc. U. K.*, 72, 671, 1952.

TRIEBENSTEIN (O.). — Veber Heterotopie des Sehnervens und der Fovea Centralis. *Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, 62, 442-455, 1919. Zur Arbeit von Beselin Ober Scheinbares Hohenschielen Infolge Narbiger Verziehung der Fovea Nach Ober. *Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, 74, 338, 1925.

WEWE (H.). — Congenital aphakia with hyaloid artery and retinal fold. Ophtalmologica, 1939, 97, 79.

WIEN (S. Van) et SULLIVAN. — Congenital retinal fold. *Am. J. O.*, 1955, 39, 643.